

[Startseite](#) > [Betroffene Berichten](#)[Teilen](#)

Betroffene berichten

Hier berichten Betroffene, wie ihnen genomische Diagnostik, auch in Zusammenhang mit der Therapiefindung, geholfen hat.

WES-Nebenbefund sichert engmaschige kardiologische Betreuung

"Als Nebenbefund wurde eine Mutation für die seltene genetische Herzerkrankung ARVC (arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie) gefunden, von der auch ich selbst betroffen bin, obwohl ich keinerlei auffällige Symptome hatte. Diese Erkrankung kann unbehandelt zum plötzlichen Herztod führen und dank des WES bin ich nun durch einen implantierten Defibrillator („Defi“) geschützt. Außer mir gibt es noch mehr Betroffene in der Familie, die alle vorher nichts von der potentiell lebensbedrohlichen Erkrankung wussten und nun in engmaschiger kardiologischer Betreuung sind. Ohne die genetische Untersuchung wäre die Veranlagung nie festgestellt worden, und möglicherweise wäre ein Familienmitglied plötzlich und ohne Vorwarnung verstorben wie es einigen nicht diagnostizierten Menschen mit ARVC passiert."





// Bei meinem einjährigen Sohn wurde 2021 aufgrund einer Entwicklungsverzögerung und epileptischen Anfällen ein Whole Exome Sequencing durchgeführt. Eine vorher gestellte Verdachtsdiagnose einer Stoffwechselerkrankung stellte sich als falsch heraus. Durch die Diagnose des FoxG1-Syndroms konnte die Gabe eines falschen Medikaments vermieden werden, das viele Nebenwirkungen gehabt hätte.

Gentests in der personalisierten Therapie - zielgerichtetes Medikament erhöht Überlebenschance

Dabei handelt es sich um Gentests am Tumorgewebe, um genetische Veränderungen zu finden, die Ursache für den Krebs sind und das Tumorwachstum begünstigen. Zusätzlich gab es glücklicherweise bereits ein vielversprechendes zielgerichtetes Medikament, das erstaunlich gute Resultate in einer frühen Studie mit einigen wenigen Patienten in den USA erzielt hatte. Das war damals meine letzte Chance. Das Revolutionäre an meiner personalisierten Therapie mit einem zielgerichteten Medikament ist, dass die Tabletten die Tumorzellen zielgerichtet bekämpfen. Während ich bei den Chemotherapien unter typischen Nebenwirkungen litt, verbesserte das neue Medikament meine Lebensqualität. Heute gehe ich mit Lungenkrebs um wie mit einer chronischen Erkrankung."



Veröffentlichung mit freundlicher Erlaubnis der Stiftung Deutsche Krebshilfe.

Den gesamten Bericht lesen Sie hier: <https://www.krebshilfe.de/blog/lungenkrebs-erfahrung->



// In ganz Europa war ich der erste Fall, bei dem meine spezielle Mutation entdeckt wurde. Im Jahr 2012, also vier Jahre nach meiner Erstdiagnose, schöpfte ich Hoffnung. Ich hörte von einem neuen Behandlungsansatz. Ich wandte mich für eine umfassende Diagnostik an das Centrum für integrierte Onkologie (CIO) an der Uniklinik in Köln.

Bärbel Söhlke, Vorstandsmitglied im Verein 'zielgenau'

Frühe Diagnose heißt Chance auf Prävention

Ruth Billers Tochter ist mit 14 Jahren völlig überraschend an einem plötzlichen Herztod gestorben. Erst eine genetische Untersuchung nach deren Tod führte zu der Aufdeckung eines seltenen Gendefektes. Hier berichtet Ruth Biller, die als Vorsitzende der ARVC-Selbsthilfe e. V. sowie der europäischen Patientenvertreterinnen und -vertreter im Europäischen Referenznetzwerk ERN GUARD-Heart aktiv ist, wie genetische Untersuchungen Leben retten können, auch postum.





“ Als Vorsitzende der ARVC-Selbsthilfe erlebe ich permanent, welchen Wert die genetische Diagnostik hat. Die Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie, kurz ARVC, ist eine seltene genetische Herzerkrankung. Sie kann zum plötzlichen Herztod oder langfristig zu einer Herzschwäche bis hin zum Herzstillstand führen.

Ruth Biller, Vorsitzende der ARVC-Selbsthilfe

— **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)**

Die Symptome, die mit ARVC einhergehen, sind sehr unspezifisch. Dazu zählen etwa Herzrhythmusstörungen, Herzstolpern, Herzrasen, Schwindel, vorübergehende Bewusstlosigkeit und im Extremfall der plötzliche Herztod. Da die Betroffenen zudem oft sehr jung sind und als gesund gelten, erleben sie häufig jahr- bis jahrzehntelange diagnostische Odysseen, Fehldiagnosen inklusive.

Vielen wird z.B. jahrelang gesagt, sie hätten eine Myokarditis, also eine Herzmuskelentzündung. Ein fataler Irrtum. Denn

— **Mit einem Gentest Mutationen im Familienkreis aufspüren**

Gentest



Ein Gentest gehört zum Standard in der Diagnosestellung und ist ein wichtiger Bestandteil der für ARVC geltenden Diagnosekriterien. Steht die Diagnose fest, können Herzrhythmusstörungen durch Medikamente reduziert werden. Bei hohem Risiko kann durch einen implantierten Defibrillator, der bei lebensbedrohlichen Rhythmus-Störungen wie der Notarzt von außen einen Schock abgeben und so einen plötzlichen Herztod verhindern.

Genveränderung erkennen kann Leben retten

Da die Erkrankung zu 50 Prozent an die Nachkommen vererbt wird, können durch die Untersuchung der

Genetische Untersuchungen im Verdachtsfall auch nach dem Tod

Obduktionen bringen Ursachen an Licht

Niemand sollte erleben müssen, dass das eigene Kind unerwartet mit 14 Jahren einen plötzlichen Herztod stirbt, so wie meine Tochter. Erst eine genetische Untersuchung nach ihrem Tod brachte die Ursache ans Licht. Aus diesem Grund kämpfen wir von der ARVC-Selbsthilfe dafür, dass bei verstorbenen Menschen unter 50 Jahren eine Obduktion sowie eine genetische Untersuchung durchgeführt werden, und diese außerdem von der Krankenkasse übernommen wird.

Genetische Herzerkrankungen rechtzeitig diagnostizieren

Neben ARVC gibt es noch weitere genetische Herzerkrankungen, die als Ursache für einen plötzlichen

20 Jahre Weiterleben dank Genommedizin - Martina Krämer

Genommedizin ist eine große Chance für Mutationsträgerinnen und -träger. Sie schafft für erkrankte und nicht erkrankte Mutationsträgerinnen und -träger große Chancen. Es ist in ihrem Interesse erstrebenswert, wenn sie umfassend zur Verfügung steht. Der Anfang wurde vor einigen Jahren gemacht. Eine systematische und interdisziplinäre Weiterentwicklung sowie Verankerung in unserem Gesundheitswesen sind aus meiner Sicht und der meiner Familie sehr wünschenswert.





“ Immer mehr gehen Wissenschaft und Medizin davon aus, dass Krebs nicht gleich Krebs ist, auch wenn es sich um den gleichen Erkrankungstyp, z. B. Brustkrebs, handelt. Schon länger kristallisierte sich heraus, dass eine vererbte Mutation, wie in meinem Fall, eine andere medizinische Herausforderung in der Behandlung darstellt, im Vergleich zu Patientinnen und Patienten mit einer sporadisch auftretenden Krebserkrankung. Der individuelle Therapieansatz wird für jeden einzelnen Betroffenen analysiert, um die Krankheit zu behandeln oder gar heilen zu können. Standardtherapien werden von Personalisierter Medizin abgelöst, so



sollte es zukünftig
grundsätzlich sein.

Martina Krämer, onkologische
Patientin

Gezielte Präventionsprogramme für Hochrisikopatientin

Als Trägerin einer erblichen Mutation verfolge ich die Genommedizin mit großem Interesse. Bereits mit Beginn meiner Krebserkrankung habe ich in kleinen Schritten gezielt von den neuesten medizinischen Erkenntnissen profitiert. So wurde ich als Hochrisikopatientin eingestuft. Die Forschung hat schon vor zwanzig Jahren entdeckt, dass Patientinnen mit einer BRCA1-Mutation eine sehr hohe Wahrscheinlichkeit in sich tragen, erneut an Brust- und Eierstockkrebs zu erkranken. Ein Fluch und trotzdem gleichzeitig ein Segen, wie ich für mich feststellte. Denn dieses Wissen birgt die Chance, mit engmaschiger medizinischer Betreuung der Krankheit entgegenzutreten.

Passgenaue Therapien helfen Rückkehr von Krebserkrankungen aufzuhalten

Einen weiteren medizinischen Durchbruch stellt seit einigen Jahren bei Krebspatientinnen und -patienten eine passgenaue Therapie dar, die besonders wirksam ist, wenn Krebszellen Veränderungen in einem BRCA-Gen aufweisen. Ziel dieser Behandlungsmethode ist es, die Tumorkontrolle, die mithilfe der Chemotherapie erreicht wird, möglichst lange aufrechtzuerhalten und/oder zu stabilisieren. So soll eine Rückkehr der Krebserkrankung verhindert oder verzögert

Das geht auch die Angehörigen an

Auch die genaue Analyse der Familienanamnese kann lebensrettend sein. Sie geht vor allem der Frage nach, ob nahe Angehörige und weiter entfernte Blutsverwandte von einer erblichen Mutation betroffen sein könnten. Bei mir wurde festgestellt, dass ich die Mutation von meinem Vater geerbt habe. Das heißt, unsere Kinder, meine Geschwister und die Verwandten in der väterlichen Linie können mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 Prozent ebenfalls den Gendefekt in sich tragen. Der Gentest, den unsere Tochter mit 25 Jahren durchführen ließ, brachte für sie eine große Entlastung. Sie hat die Mutation nicht geerbt und hat somit kein erhöhtes



— Vorbeugende Operationen als eine Therapieoption

Mutationsträgerinnen mit erhöhtem Brustkrebsrisiko, die noch nicht erkrankt sind oder auch nach Erkrankung können sich im Rahmen eines intensivierten Früherkennungs- und Nachsorgeprogramms unter Einbeziehung der Sonographie, Mammographie und Kernspintomographie halbjährlich untersuchen lassen, um frühzeitig eine Erkrankung oder

— Familiensache Krebs: Unser Risiko. Mein Weg.

Das BRCA-Netzwerk e.V. hat einen Film realisiert, der zu erblichen Krebserkrankungen informiert. Im Fokus steht dort insbesondere das Risiko, aufgrund einer erblichen Belastung an Brust- und/oder Eierstockkrebs zu erkranken. Hier geht es zur **Kurzfassung auf YouTube**

Wie bei mir die Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP) entdeckt und behandelt wurde

Beim Rodeln Mitte der 80iger Jahre im Thüringer Wald im Alter von 41 Jahren verstauchte ich mir mein Genick derart, dass ich zur Schmerzbehandlung meinen Orthopäden aufsuchen musste. Zufällig wurde dabei auch ein vermeintlich entzündetes Ohr läppchen entdeckt. Die genaue Untersuchung bestätigte allerdings eine Hauttuberkulose.



// Das Wissen über die Möglichkeiten einer genetischen Untersuchung, einer regelmäßigen Früherkennung und auch über eine Operation die FAP behandeln zu



können, waren uns als Familie sehr wichtig. Eine gute Betreuung ist eine wesentliche Voraussetzung. Es gibt in Deutschland verschiedene Polyposis-Sprechstunden, die eng zusammenarbeiten. An der Uniklinik in Heidelberg wird ein Polyposisregister geführt.

Gotthard Schramm, seit 1990
Mitglied in der Deutschen ILCO –
Selbsthilfe bei Darmkrebs und
Stoma und Gründungsmitglied der
Deutschen ILCO in Ostdeutschland.

— Zufallsbefund sichert Diagnose einer Familiären Adenomatösen Polyposis coli

Während meines Hautklinikaufenthaltes wurde ich auf mögliche andere Tuberkuloseherde untersucht. Es wurden keine gefunden. Beim Röntgen und später bei der Dickdarmuntersuchung sind jedoch zufällig zahlreiche Polypen entdeckt (Polyposis) worden. Meinen Magen-Darm-Beschwerden, die zwar unangenehm waren, hatte ich bis dahin keine große Bedeutung zukommen lassen. Weitere spezielle Untersuchungen sicherten die Diagnose der Familiären Adenomatösen Polyposis ab. Diese war bereits in einem fortgeschrittenen Stadium. Mir wurde zu einer Operation mit Entfernung des gesamten Dickdarmes sowie zur Anlage eines endgültigen Ileostomas (künstlicher Darmausgang am Dünndarm) dringend geraten.

— Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)

Die Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP) ist eine genetisch bedingte Erkrankung. Meine Mutationsform hat nur geringe



Auswirkungen außerhalb des Verdauungstraktes. So gibt es lediglich Pigmentveränderungen im Augenhintergrund. In anderen Familien mit FAP sind weitere Tumore oder Veränderungen bekannt. Ich bin Erst-Betroffener in unserer

— Genetische Blutuntersuchung um Vererbungsrisiko abzuklären

Die genetische Blutuntersuchung hat ergeben, dass drei meiner fünf Kinder diese Krankheit mit einer Sicherheit von 99 % nicht geerbt haben. Zwei Kinder haben die FAP geerbt. Mein ältester Sohn wurde im 14. Lebensjahr operiert. Mein jüngster Sohn war zunächst in regelmäßigen Abständen untersucht worden. Seine Operation wurde bis in die Zeit nach der Pubertät und nach der Ausbildung hinausgeschoben. Beide Söhne sind mittlerweile erwachsen

— Engagement und Selbsthilfe

Bis 2019 hatte Gotthard Schramm verschiedene Funktionen in der Deutschen ILCO inne als stellvertretender

Genommedizin - wichtig zu wissen



genomDE



Koordinationsstelle
für das Projekt
genomDE
c/o TMF e. V.
Charlottenstraße
42
10117 Berlin
✉ E-Mail:
info@genom.de



Presse

Newsletter

Impressum

Datenschutz